

## Zkušenosti s testováním CLL v PRENETu

Miroslav Fišer<sup>1</sup>, Renáta Michalovská<sup>2</sup>, Martin Schwarz<sup>1</sup>, Petra Prusáková<sup>1</sup>, Václav Štuller<sup>1</sup>

<sup>1</sup>PRENET – prenatální diagnostika a genetika; <sup>2</sup>GHC Genetics

**Úvod:** Chronická lymfocytární leukémie (CLL) je lymfoproliferativní onemocnění s variabilním klinickým průběhem. Onemocnění postihuje především starší populaci a v západních zemích tvoří téměř 30% všech leukémií. CLL se vyznačuje přítomností klonálních aberací v patologických B-lymfocytech, které jsou významnými prognostickými markery. Vzhledem k mimořádné klinické variabilitě nemocných s CLL je doporučeno u nemocných, kteří jsou kandidáty cílené léčby, zvážit vyšetření umožňující individuální prognózu zpřesnit. Mezi ně patří vyšetření genetických aberací fluorescenční in situ hybridizací (FISH – delece 13q, 11q, 17p, trizomie 12), stanovení mutačního stavu genů pro variabilní část těžkého řetězce imunoglobulinu (IGHV) a vyšetření mutací genu TP53.

**Cíle:** Stanovení jednotlivých prognostických markerů u pacientů s CLL s nízkým TAT, porovnání jejich zastoupení a jejich význam v prognóze.

**Metodika:** Byly použity metody sangerova sekvenování, NGS, RT-PCR a FISH.

**Výsledky:** Celkově bylo vyšetřeno více než 200 pacientů s indikací CLL. Nejčastější klonální aberací v našem souboru pacientů je delece lokusu 13q14.2(44%). Druhou nejčastější aberací je trizomie chromozomu 12 (7,5%). Zastoupení pacientů s nemutovaným IGHV je v tomto souboru 46%. Somatické mutace v genu TP53 byly detekovány ve 4,6% případů.

**Závěr:** Četnost jednotlivých prognostických markerů se shoduje s daty udávanými literaturou. Analýza somatických mutací v genu TP53 pomocí NGS dovoluje velmi nízkou citlivost záchytu mutované alely. Zvolení vhodných metod v diagnostice CLL umožňuje další možnosti k zpřesnění individuální prognózy pacienta a zrychlení doby TAT.